



6038-523. RENTABILIDAD E IMPACTO CLÍNICO DEL ESTUDIO GENÉTICO EN MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

Rodrigo di Massa Pezzutti, Julia Rodríguez Ortuño, María Luisa Peña Peña, Carlos Anaya Quesada, Eva M. Cantero Pérez, Laura Pérez Gómez, Elena Jiménez Baena, Carmen María González de la Portilla Concha, Alba Abril Molina y José E. López Haldón, del Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Resumen

Introducción y objetivos: La miocardiopatía hipertrófica es la cardiopatía hereditaria más frecuente. La rentabilidad del estudio genético es cercana al 60%, aunque puede variar según determinados factores. La identificación de una variante causal permite decidir sobre el seguimiento de los familiares. El objetivo del estudio fue evaluar los resultados del estudio genético en nuestra población y su impacto clínico.

Métodos: Estudio observacional retrospectivo de familias con miocardiopatía hipertrófica y estudio genético realizado mediante secuenciación NGS entre enero de 2013 y marzo de 2018. Se analizaron datos clínicos, electrocardiograma, ecocardiograma, Holter y resonancia magnética nuclear.

Resultados: Se incluyeron 89 casos índice, 65,2% varones con edad media $52,4 \pm 17,6$. Se encontró un resultado positivo en 32 probandos (36%) y negativo en 29 (32,6%). En 28 casos (31,5%) el estudio no fue concluyente. En los probandos con estudio positivo, los genes más frecuentemente afectados fueron MYBPC3 (43,8%), MYH7 (21,8%) y TNNT2 (18,8%). El resto de las mutaciones se encontraron en TNNI3, PRKAG2, RAF1 y CSRP3. En 3 pacientes (9,4%) se identificó una mutación poligénica. Los pacientes con estudio genético concluyente eran más jóvenes ($46,1 \pm 17,2$ frente a $57,4 \pm 16,7$, $p = 0,004$). No se encontró asociación con la presencia de hipertrofia masiva, síncope, TVNS o de realce tardío extenso en la resonancia. En presencia de antecedentes familiares de enfermedad ($n = 28$), la rentabilidad del estudio genético aumentó al 50%, aunque no hubo diferencias significativas cuando había antecedentes de muerte súbita. Se evaluaron clínicamente 216 familiares, de los cuales se realizó estudio genético dirigido en 67 casos. En 39 familiares (58,2%) el resultado fue negativo, y pudieron ser dados de alta de la consulta. El resto (28 casos, 41,8%) eran portadores de la variante identificada en el caso índice, y se recomendó continuar el seguimiento. El 46% de los portadores estaban afectados en el momento del estudio.

Conclusiones: El estudio genético en nuestra población identificó la mutación responsable de la enfermedad en el 36% de los casos. Los genes más frecuentemente afectados fueron MYBPC3 y MYH7. La positividad del estudio genético se asoció a una menor edad y la rentabilidad aumentó cuando había historia familiar de enfermedad. El impacto clínico sobre los familiares evaluados fue del 31%.